



Mastocytose systémique à manifestations cutanées télangiectasiques : à propos d'un cas

Systemic mastocytosis with telangiectatic cutaneous manifestations: a case report

Adamou Wali M^{1*}, Camara I², Zine Abidine Sa³, Wanke Rd¹, Litaïem N⁴, Zeglaoui F⁴, Rammeh S^{5,6}

Reçu le 16-01-2026

Accepté le 25-05-2026

Publié le 30-06-2026

Mots-clés

mastocytose systémique ; mastocytose cutanée ; télangiectasies ; tryptase ; biopsie ostéomédullaire ; diagnostic.

Résumé

Introduction : Les manifestations cutanées télangiectasiques associées à la mastocytose sont rares et peuvent constituer un défi diagnostique en raison de leur présentation clinique peu spécifique et de la discrétion possible de l'infiltrat mastocytaire à l'examen histologique.

Observation : Nous rapportons l'observation d'une patiente de 35 ans présentant des lésions cutanées évoluant depuis 10 à 11 ans, initialement interprétées comme une urticaire après une biopsie réalisée en 2018. Une réévaluation clinique et histopathologique six ans plus tard a mis en évidence des éléments compatibles avec une mastocytose cutanée à présentation télangiectasique. Le bilan d'extension a objectivé une tryptase sérique basale élevée à 105 µg/L, une infiltration mastocytaire médullaire avec agrégats multifocaux denses de plus de 15 mastocytes et des anomalies osseuses tomodensitométriques évocatrices. Malgré l'indisponibilité des immunomarquages CD25, CD2 et CD30, de la coloration médullaire à la tryptase et de la cytométrie en flux, le diagnostic de mastocytose systémique a été retenu sur la base de la présence d'un critère majeur médullaire associé à un critère mineur biologique.

Conclusion : Ce cas souligne l'importance d'une stratégie diagnostique multidisciplinaire face aux maladies mastocytaires rares chez l'adulte.

Keywords

systemic mastocytosis; cutaneous mastocytosis; telangiectasia; tryptase; bone marrow biopsy; diagnosis.

Abstract

Introduction : Telangiectatic cutaneous manifestations associated with mastocytosis are rare and may pose a diagnostic challenge because of their non-specific clinical presentation and the possible paucity of mast cell infiltrates on histological examination.

Observation : We report the case of a 35-year-old woman with cutaneous lesions evolving for 10–11 years and initially diagnosed as urticaria following a skin biopsy performed in 2018. Six years later, clinical and histopathological reassessment showed findings compatible with telangiectatic cutaneous mastocytosis. The extension work-up showed an elevated baseline serum tryptase level of 105 µg/L, bone marrow mast cell infiltration with multifocal dense aggregates of more than 15 mast cells, and suggestive osseous findings on computed tomography. Although CD25, CD2 and CD30 immunostaining, bone marrow tryptase staining, and flow cytometry were unavailable, systemic mastocytosis was retained on the basis of one major marrow criterion associated with one minor biological criterion.

Conclusion : This case underscores the importance of a multidisciplinary diagnostic strategy for rare mast cell disorders in adults.

INTRODUCTION

La mastocytose est une maladie caractérisée par une accumulation clonale de mastocytes. Elle peut être systémique ou cutanée [1].

La télangiectasia macularis eruptiva perstans (TMEP) correspond à une présentation clinique historique de mastocytose cutanée, caractérisée par des macules brun-rougeâtres télangiectasiques [2,3]. Dans les classifications contemporaines, cette terminologie doit être utilisée avec prudence et replacée dans le spectre des manifestations cutanées de la mastocytose [1].

Sa fréquence exacte est difficile à établir, les estimations publiées variant selon les classifications utilisées, les populations étudiées et les modalités de recrutement [2,3]. Chez l'adulte, la mise en évidence de manifestations cutanées évocatrices doit conduire à rechercher une éventuelle mastocytose systémique, en particulier en présence d'une tryptase sérique élevée ou de symptômes d'activation mastocytaire [1,3].

Nous rapportons ici le cas d'une patiente présentant une mastocytose systémique avec manifestations cutanées télangiectasiques, initialement interprétées comme une urticaire. Cette observation vise à illustrer les difficultés diagnostiques, l'intérêt de la réévaluation histopathologique et la place du bilan d'extension systémique devant une suspicion de mastocytose chez l'adulte.

OBSERVATION

Il s'agit d'une patiente de 35 ans, suivie sous antihistaminique pour urticaire chronique, sans antécédent personnel d'anaphylaxie, sans réaction systémique aux piqûres d'hyménoptères, sans allergie médicamenteuse connue et sans antécédent pathologique familial notable, reçue en consultation de dermatologie à l'hôpital Charles Nicolle de Tunis pour des macules érythémateuses.

L'histoire de la maladie remontait à environ 10 ans, avec l'apparition de centaines de macules

brun-rouge à bords flous, d'environ 2 mm de diamètre, prurigineuses et centrées par des télangiectasies permanentes. Ces lésions, permanentes, étaient d'abord apparues au niveau des seins, puis s'étaient étendues aux avant-bras (**Figure 1A, 1B**), à l'abdomen, aux chevilles, aux jambes et aux pieds.



Figure 1 : Manifestations cutanées et histologie de la mastocytose à présentation télangiectasique. **A.** Macules brun-rougeâtres localisées au niveau du sillon sous-mammaire droit et du quadrant inféro-externe du sein gauche. **B.** Lésions maculeuses brunâtres similaires, disséminées sur la face externe des avant-bras. **C.** Infiltrat dermique de cellules mastocytaires disposées en nappes et en cordons périvasculaires (hématoxyline-éosine, $\times 200$). **D.** Immunomarquage cytoplasmique granuleux de l'infiltrat périvasculaire par l'anticorps anti-CD117 (c-KIT), soutenant le phénotype mastocytaire ($\times 400$).

Affiliations :

- 1- Clinique Médicale Al-Amine, Niamey, Niger
- 2- Université Gamal Abdel Nasser de Conakry, Guinée
- 3- Hôpital National de Niamey, Niger
- 4- Service de Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- 5- Département d'Anatomie et de Cytologie Pathologiques, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- 6- Faculté de Médecine de Tunis, Université de Tunis El Manar, Tunis, Tunisie

*Auteur correspondant : Moussa ADAMOU WALI – moussawali@yahoo.fr

Elles épargnaient le cuir chevelu, le visage, les paumes et les plantes, sans atteinte des muqueuses. Elles s'accompagnaient de poussées congestives (flushs) déclenchées principalement par la chaleur et le stress, devenant alors plus érythémateuses et associées à des céphalées, des arthralgies et des palpitations, sans diarrhée, vomissement, syncope ni hypotension. Ces crises survenaient en moyenne deux fois par mois et duraient environ 30 minutes.

En 2018, soit quatre ans après le début de la symptomatologie, une première biopsie cutanée avait conclu à une urticaire. Un traitement par desloratadine 5 mg à raison d'un comprimé par jour n'avait permis qu'une diminution approximative de moitié de la durée des crises, sans effet notable sur leur fréquence ni leur intensité, malgré une bonne observance.

En 2024, devant la persistance des lésions et l'évolution du tableau clinique, le diagnostic de TMEP a été évoqué. Une seconde biopsie cutanée a été réalisée six ans après la première. Elle a intéressé des macules télangiectasiques du bras droit et du quadrant externe du sein gauche. Deux fragments ont été prélevés à l'aide d'un punch de 3 mm, fixés dans du formol tamponné à 10 %, inclus en paraffine, coupés au microtome à 4 µm puis colorés à l'hématoxyline-éosine. L'examen histologique au microscope optique a mis en évidence des vaisseaux dermiques hyperplasiques entourés d'un infiltrat de mastocytes et de polynucléaires éosinophiles, compatible avec une mastocytose cutanée à présentation télangiectasique (**Figure 1C, 1D**).

Un marquage immunohistochimique anti-CD117 (c-KIT) a été réalisé dans un second temps. Il a montré une expression cytoplasmique et membranaire intense de l'infiltrat périvasculaire, confirmant la nature mastocytaire des cellules infiltrantes.

Un bilan complémentaire a été réalisé à la recherche d'une atteinte systémique. Un prélèvement basal, effectué une semaine après

la dernière crise et dosé par technique immunoenzymatique, a révélé un taux sérique de tryptase élevé à 105 µg/L, pour une valeur de référence inférieure à 14 µg/L. Une biopsie ostéomédullaire a montré une infiltration médullaire diffuse par des mastocytes, estimée par appréciation semi-quantitative sur les coupes colorées à l'hématoxyline-éosine à environ 50 % de la cellularité médullaire totale (**Figure 2A**). Ces cellules formaient des agrégats de taille moyenne, multifocaux et denses, constitués de plus de 15 mastocytes. Il s'agissait de mastocytes de morphologie majoritairement arrondie, à noyau ovalaire et à rapport nucléocytoplasmique élevé. L'immunomarquage anti-CD117 (**Figure 2B**) soutenait le phénotype mastocytaire des cellules infiltrantes. Les immunomarquages CD25, CD2 et CD30, la coloration médullaire à la tryptase et l'étude en cytométrie en flux n'ont pas pu être réalisés en raison de leur indisponibilité.

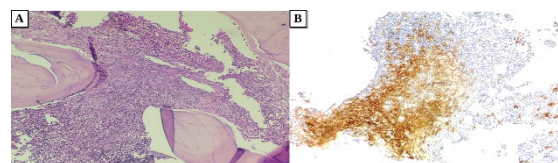


Figure 2 : Examen ostéomédullaire et immunohistochimie.

A. Biopsie ostéomédullaire montrant un infiltrat interstitiel et focalement nodulaire de mastocytes à noyau ovalaire, réalisant des agrégats multifocaux denses, sans fibrose réticulinique significative (hématoxyline-éosine, x100).

B. Immunomarquage membranaire et cytoplasmique fortement positif pour le CD117 (c-KIT) sur les cellules mastocytaires médullaires, mettant en évidence l'étendue de l'infiltrat (immunoperoxydase, x200).

Le reste du bilan ne montrait pas d'anomalie significative : la numération-formule sanguine ne mettait en évidence ni cytopénie ni excès de cellules circulantes ; le bilan hépatique se situait dans les limites de référence, sans cholestase ni insuffisance hépatocellulaire ; l'échographie abdominale ne retrouvait ni hépatomégalie, ni splénomégalie, ni adénopathie ;

l'ostéodensitométrie ainsi que les radiographies des os longs étaient normales. Les sérologies des virus des hépatites B et C et du virus de l'immunodéficience humaine étaient négatives. Aucun critère B ni C n'était objectivé.

En revanche, la tomодensitométrie abdomino-pelvienne a montré un aspect hétérogène macropunctué diffus de l'ensemble du squelette axial et périphérique, compatible avec une atteinte osseuse dans le contexte de mastocytose. La recherche de la mutation KIT D816V par PCR digitale en gouttelettes, avec un seuil de détection compris entre 0,03 % et 0,1 %, effectuée sur sang périphérique, est revenue négative.

Au total, les données cliniques, cutanées, biologiques, médullaires et radiologiques étaient compatibles avec une mastocytose systémique à manifestations cutanées télangiectasiques. Le critère majeur, représenté par des agrégats multifocaux denses de plus de 15 mastocytes sur la biopsie ostéomédullaire, était présent, de même qu'un critère mineur biologique correspondant à une tryptase sérique basale supérieure à 20 µg/L [1].

DISCUSSION

La mastocytose cutanée correspond à une prolifération mastocytaire limitée à la peau. Sa terminologie et sa classification ont évolué ; les appellations historiques, telles que l'urticaire pigmentaire et la TMEP, doivent être replacées dans le cadre des classifications contemporaines [1,3].

Les lésions cutanées télangiectasiques de mastocytose peuvent être confondues avec plusieurs dermatoses vasculaires ou pigmentaires ; des observations isolées rapportent des présentations trompeuses, notamment au cuir chevelu où elles peuvent simuler un angiosarcome [5], ou survenir dans des contextes particuliers comme une cirrhose hépatique ou d'autres tableaux cliniques complexes [4,6,7]. Leur diagnostic nécessite donc une confrontation clinico-pathologique,

en particulier lorsque l'infiltrat mastocytaire est discret.

Dans certaines séries, une atteinte systémique a été rapportée chez une proportion non négligeable de patients présentant une TMEP [2,3]. Ces résultats doivent toutefois être interprétés avec prudence, compte tenu de la rareté de la maladie, des biais de recrutement en centres experts et des évolutions de la classification. Le tableau clinique associe le plus souvent des macules brun-rougeâtres irrégulières, volontiers télangiectasiques, siégeant préférentiellement sur le thorax et les membres [2,3,7]. Chez notre patiente, les lésions étaient de petite taille, de l'ordre de 2 mm, ce qui a pu contribuer au caractère peu évocateur du tableau initial et au retard diagnostique.

L'histoire clinique, marquée par une première biopsie interprétée comme une urticaire, souligne la difficulté du diagnostic histologique initial. Cette discordance peut s'expliquer par le caractère parfois paucicellulaire de l'infiltrat mastocytaire, par la technique de prélèvement, par le choix du site biopsié ou par l'absence de marqueurs spécifiques lors de l'analyse initiale. Toutefois, cette hypothèse doit être distinguée d'une erreur diagnostique formelle en l'absence de relecture des lames initiales. Chez l'adulte, la recherche d'une atteinte systémique doit être envisagée devant des manifestations cutanées évocatrices, en particulier en présence d'une tryptase sérique élevée et persistante, de symptômes d'activation mastocytaire ou d'anomalies cliniques, biologiques ou radiologiques compatibles [1,3].

La biopsie ostéomédullaire constitue un examen central dans l'évaluation diagnostique d'une suspicion de mastocytose systémique chez l'adulte ; son interprétation doit intégrer la morphologie mastocytaire, les agrégats, l'immunophénotype et les données moléculaires [1]. Dans notre observation, elle a objectivé une infiltration médullaire estimée à 50 % avec des agrégats multifocaux denses satisfaisant le critère majeur, tandis que la tryptase sérique basale supérieure à 20 µg/L

satisfaisait un critère mineur [1]. L'absence des immunomarquages CD25, CD2 et CD30, de la coloration à la tryptase sur la moelle et de l'étude en cytométrie en flux constitue néanmoins une limite de caractérisation immunophénotypique. La tomodensitométrie a, quant à elle, mis en évidence une atteinte osseuse infraclinique évocatrice dans ce contexte, mais non spécifique.

La recherche de variants activant KIT, notamment KIT D816V, participe au bilan diagnostique et à la caractérisation de certaines mastocytoses [1]. L'interprétation d'un résultat négatif dépend toutefois de la technique utilisée, de sa sensibilité analytique et du type de prélèvement analysé. La mise en évidence d'un variant de KIT peut contribuer à l'établissement du caractère clonal de la prolifération mastocytaire et avoir des implications thérapeutiques selon le sous-type de mastocytose et les traitements envisagés [1].

CONCLUSION

Les manifestations cutanées télangiectasiques de mastocytose sont rares et peuvent retarder le diagnostic, notamment lorsque l'infiltrat mastocytaire histologique est discret ou que la présentation clinique est atypique.

Le parcours diagnostique de notre patiente souligne l'importance d'une démarche séquentielle et exhaustive face à toute suspicion de mastocytose chez l'adulte. La présence de lésions cutanées évocatrices, associées à des symptômes d'activation mastocytaire ou à une tryptase sérique élevée, doit faire discuter un bilan d'extension adapté et une évaluation multidisciplinaire.

Conflit d'intérêts : aucun.

Aspects éthiques : un consentement éclairé écrit a été obtenu de la patiente pour la

publication des données cliniques et des photographies la concernant. L'anonymat a été respecté.

References

1. Valent P, Akin C, Hartmann K, Alvarez-Twose I, Brockow K, Hermine O, et al. Updated diagnostic criteria and classification of mast cell disorders: a consensus proposal. *HemaSphere*. 2021;5(11):e646. doi:10.1097/HS9.0000000000000646.
2. Michelerio A, Grassi S, Elena C, Croci GA, Boveri E, Bossi G, et al. Telangiectasia macularis eruptiva perstans: a neglected type of mastocytosis with exclusively cutaneous involvement? A case series. *Eur J Dermatol*. 2019;29(2):174-178. doi:10.1684/ejd.2019.3532.
3. Severino M, Chandesris M-O, Barete S, Tournier E, Sans B, Laurent C, et al. Telangiectasia macularis eruptiva perstans (TMEP): a form of cutaneous mastocytosis with potential systemic involvement. *J Am Acad Dermatol*. 2016;74(5):885-891.e1.
4. Huang A, Desai A, Brinster N, Marmon S. Telangiectasia macularis eruptiva perstans in the presence of liver cirrhosis. *JAAD Case Rep*. 2020;6(5):438-440.
5. Lawrence M, Sampson J, Oliver F, Restall P, Mackenzie M. Telangiectasia macularis eruptiva perstans of the scalp mimicking angiosarcoma. *Am J Dermatopathol*. 2021;43(12):e277-e279.
6. Pěčová T, Burjanivová T, Malicherová B, Pěč MJ, Rohoň I, Madleňák M, et al. Newly developed psoriasis in a patient with telangiectasia macularis eruptiva perstans and systemic mastocytosis treated with interferon. *Case Rep Dermatol*. 2021;13(3):558-562.
7. Suryawati N, Saputra H. Telangiectasia macularis eruptiva perstans: a case report and review literature. *J Turk Acad Dermatol*. 2023;17(2):54-58. doi:10.4274/jtad.galenos.2023.27247.